

Oma geneetilise variandi olulisuse mõistmine



Ebakindluse hetkedel võib selguse leidmine olla lootuse majakas. Me mõistame, et uue diagnoosi saamine haruldase haiguse esinemise kohta võib tunduda üle jõu käivana, kuid tahame teile kinnitada, et te pole sellel teekonnal üksi. Me oleme siin, et pakkuda tuge, juhiseid ja väärtuslikku teavet, mis teile sellel teekonnal jõudu annaks.

Tõenäoliselt kuulsite oma geneetilise nõustajaga kohtumisel, et Okur-Chungi neuroloogilise arengu häire sündroomi (OCNDS) põhjustavad CSNK2A1 geeni muutused (variatsioonid). CSNK2A1 geen loob meie kehas olulise valguga CK2 ja sellel on oluline roll aju arengus. OCNDS-i uuringute ja ravimite avastamise käigus on oluline teada, milline on teie ja/või teie pereliikmete spetsiifiline CSNK2A1 geeni muutus.

Eraelu puutumatus

Teie privaatsus on meile väga oluline ja me teeme kõik endast oleneva, et seda kaitsta. Me ei jaga teid tuvastavat teavet kellelegi, välja arvatud juhtudel, kui annate selleks oma selgesõnalise nõusoleku. Teadlastele edastatud teave on koondatud ja anonüümitud, mis tähendab, et andmed on rühmitatud ja tuvastatav teave, näiteks teie nimi, aadress või kontaktandmed, on eemaldatud. Seega, kui keegi andmeid vaatab, ei saa ta aru, kellele need kuuluvad. Nii koondatud kui ka anonüümitud andmed aitavad kaitsta eraelu puutumatus, võimaldades samal ajal teadlastel ja ettevõtetel kogutud teabest kasulikke teadmisi omandada.

Siin on mõned põhjused, miks konkreetse geneetilise muutuse tundmine on oluline:

01 Uuringud ja kliinilised uuringud:

Meditsiiniliste uuringute edusammud ja sihipäraste ravimeetodite väljatöötamine tuginevad suuresti haruldaste haiguste aluseks olevate geneetiliste mehhanismide mõistmisele. Panustades oma spetsiifiliste geneetiliste tulemustega uurimisalgatustesse ja kliinilistesse uuringutesse, mängite olulist rolli teaduslike avastuste kiirendamisel ja potentsiaalselt uute ravivõimaluste paljastamisel nii enda jaoks kui ka teiste sama haiguse all kannatavate inimeste jaoks.

02 Ennustuslikud teadmised:

Teie geneetilise variandi tundmine annab väärtuslikku teavet selle kohta, mis aja jooksul juhtuda võib, see aitab teil ja teie tervishoiuteenuse osutajatel ette näha haiguse progresseerumist ja planeerida võimalikke tüsistusi. Selline ettenägemine võimaldab rakendada ennetavaid juhtimisstrateegiaid, optimeerides teile osutatava ravi kvaliteeti.

03 Pereplaneerimine ja geneetiline nõustamine:

Teie geneetiline variant ei mõjuta mitte ainult teid, vaid tagajärjed võivad avalduda ka teie pereliikmetele. Spetsiifilise geenivariatsiooni tuvastamisega saate väärtuslikku teavet pereplaneerimise alaste otsuste tegemiseks ning võite saada kasu geneetilise nõustamise teenustest, et mõista pärilikkusmustrit ja võimalikku riski tulevastele põlvedele.

04 Kogukonna tugi ja eestkoste:

Teadmised on jõud ja oma geneetilise variandi mõistmise kaudu on teil paremad teadmised sidemete loomiseks haruldaste haiguste kogukonna teiste inimestega, kellel on sarnased kogemused. Vastastikuse toetuse, jagatud ressursside ja kollektiivse eestkoste kaudu saate oma häält võimendada ja edendada positiivseid muutusi teadus-, poliitika- ja tervishoiualgatuses.

Sellele teekonnale asudes soovitate teil seada esikohale oma geneetilise variandi ja selle mõjude kohta üksikasjaliku teabe hankimine. Me oleme siin, et teid igal sammul toetada, pakkudes ressursse, juhiseid ja kaastundlikku kogukonda, kellele toetuda. Koos saame OCNDS-i keerukustes orienteeruda ja töötada helgema ja lootusrikkama tuleviku nimel.

Kust leiab konkreetse variatsiooni?

Konkreetse variatsiooni leiate oma geneetilise uuringu aruandest. Kui teil ei ole oma uuringu tulemusi, saame teid aidata.

➤ OCNDS-i registri jaoks vajame järgmist teavet:

- ✓ **c. (numbrid ja tähed)** Näidisaruande pildil on see veerus nimega „cDNA”.
- ✓ **p. (numbrid ja tähed)** Näidisaruande pildil on see veerus nimega „Variatsioon”.
- ✓ **Klassifikatsioon** Näidisaruande pildil on see veerus nimega „Klassifikatsioon”.

Tulemus võib siin esineda sõnadega patogeenne, tõenäoliselt patogeenne, healoomuline, tõenäoliselt healoomuline, ebakindla tähtsusega variatsioon, haigust põhjustav variatsioon või midagi sarnast.

Näide geneetilisest aruandest

Siin on näidisaruanne GeneDx-lt:



Geneetilise testimise aruanne

Patsiendi nimi: _____
 Sünnikuupäev: _____
 Proovi tüüp: veri EDTA-s _____
 Esitaja ID nr: _____
 Tellinud: _____

Gene Dx-i registreerimisnumber: _____
 Proovi võtmise kuupäev: _____
 Proovi kättesaamise kuupäev: _____
 Testi(de) alguskuupäev: _____
 Aruande kuupäev: _____

Taotletud test(id): diagnostiline testimine / XomeDxPlus / kogu eksoomi järjestuse analüüs

Kliiniline näidustus: naine, kellel on autismispektri häire, mikrotsefaalia, kerged düsmorfed tunnused, kõnepeetus ja võimalikud abstsesskrambid.

Selle isiku ema _____ ja isa _____ proov esitati ka variantide segregeerimise analüüsiks kogu eksoomi sekveneerimise abil.

1. Haigusgeenide põhjuslikud variandid, mis on seotud teatatud fenotüübiga

Geen	Haigus	Pärimisviis	Variatsioon	Kodeeriv DNA	Sügootsus	Päritud	Klassifikatsioon
CSNK2A1	Okur-Chungi neuroloogilise arengu sündroom	autosoomaalne dominantne	p.R47G	c.139 C>G	Heterosügootne	De Novo	Patogeenne variatsioon

Ilmuvad ainult tuvastatud mutatsioonid

Haiguse diagnoos

See täpsustab DNA muutust

Selles jaotises kirjeldatakse, kas variant on uus (de novo) või päritud vanemalt.

ACMC Secondary Findings: None identified.
 mtDNA Test Results: See separate report for details.
 Findings: Negative, no pathogenic variants were identified.

See määrab valguse muutuse

Levinumad valikud: patogeenne (haigust põhjustav), tõenäoliselt patogeenne, healoomuline, tundmatu tähtsusega variatsioon (VUS)

Tõlgendamine

Selgitab lähemalt diagnoosi ja kliinilist tähtsust

Heterosügootne de novo R47G patogeense variatsiooni suhtes CSNK2A1 geenis

CSNK2A1 geen kodeerib CK2 (kaseiini kinaas 2) alaühikut, see on kõikjal esinev valk seriin/treoniinkinaas, mis fosforüüleb suurt hulka substraate ja mängib rolli mitmesugustes rakulistes protsessides, sealhulgas rakkude ellujäämises, apoptoosis, ainevahetuse regulatsioonis, signaaliülekanandes, transkriptsiooni regulatsioonis, angiogeneesis ja onkogeneesis. (Litchfield, 2003; Donella-Deana et al, 2001; Montenarh, 2014; de Thonel et al, 2014). CSNK2A1 heterosügootseid patogeenseid variatsioone on täheldatud viie sõltumatu perekonna patsientidel, kellel esineb neuroloogilise arengu häire, mis on seotud arengupeatuse, intellektipuude, käitumisprobleemide, hüpotoonia, mikrotsefaalia ja pahugüüriaga (Okur et al, 2016). Kõik teatatud variandid esinesid de novo, kuigi haigestunud isikutel oli mitu kattuvat tunnust, siis täheldati fenotüübilist varieeruvust (Okur et al, 2016).

Oma geneetilise variandi olulisuse mõistmine

